

Aanvraagformulier

Postnataal genetisch onderzoek voor constitutionele (aangeboren) aandoeningen

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77 Buizenpost: 2477

Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 24 – 48u na afname aan het laboratorium te bezorgen. Gelieve elk staal te voorzien van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt. Verstuur naar: UZ Gent, Medisch onderzoeksgebouw – Stalen Medische Genetica, ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent. Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: www.cmgg.be / www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica.

IDENTIFICATIE PATIËNT

(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)

Naam en voornaam _____
 Geboortedatum _____
 Rijksregisternummer _____
 Geslacht M / V _____
 Adres _____

Naam ziekteverzekering _____
 Lidnummer _____ KG1/KG2 _____ / _____

Indien patiënt gehospitaliseerd

Erkenningsnummer ziekenhuis _____
 Hospitalisatiedienst _____
 Hospitalisatiedatum _____

- kruis aan indien het administratieve geslacht van de patiënt verschillend is van het geslacht waarmee de patiënt geboren is.
 kruis aan indien de patiënt ooit een niet-autologe beenmergtransplantatie onderging.

AANVRAAGDATUM ____ / ____ / ____

AFNAME DOOR _____

DATUM AFNAME ____ / ____ / ____, uur _____

of STAAL REEDS IN LABORATORIUMTYPE LICHAAMSMATERIAAL: bloed wangbrush huidbiopt andere:

INDICATIE/VRAAGSTELLING

- bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose
 dragerschaponderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (*)

- familiaal risico
 partner drager
 consanguiniteit met partner
 gameetdonor
 andere: _____

- predictief onderzoek (*)** (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist)
 ander gericht mutatie-onderzoek (*)
 segregatie genetisch defect in de familie
 germinaal nazicht van tumorale mutatie/variant (rapport van variant bijsluiten indien dit niet in UZ Gent onderzocht werd)
 bevestiging resultaat op onafhankelijk staal
 ouder van kind/foetus met genetische aandoening/waarvoor genetisch onderzoek gewenst is (chromosomen- of DNA-onderzoek, trio-analyse bij exoomsequencing) (*)

- aanleg EBV-celijn** (natrium-heparine bloed)
 aanleg lymfocytencultuur voor cDNA-onderzoek (vers EDTA-bloed !!)

- enkel stockeren DNA** (EDTA-bloed)
 heranalyse WES/SeqCap data
 (uitbreiding analyse: extra genpanel)

- Huidbiopt in steriel fysiologisch medium:
 aanleg fibroblastencultuur
 aanleg melanocytencultuur
 DNA extractie rechtstreeks uit huidbiopt zonder kweek

(*) vul "relevante informatie over familieleden" in op de keerzijde

KLINISCHE INFORMATIE VERPLICHT!

(Artikel 33, K.B. 10.11.2012 - in werking 1.1.2013, betreffende de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen: de klinische vraagstelling moet behoorlijk ingevuld zijn)

- Symptomatisch Asymptomatisch Klinische status (nog) niet gekend Dringend i.k.v. keuze therapie: specificeer

- in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten)

Herhaal naam patiënt a.u.b. _____

RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN **ouders consanguïen** **partner reeds genetisch onderzocht**

naam en geboortedatum partner: _____

resultaat: _____

 familie(lid-) reeds genetisch onderzocht / genetische analyse lopend:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: _____

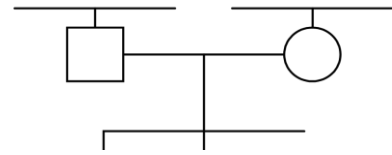
relatie met indexpatiënt: _____

gendefect in de familie: _____

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: _____

Stamboom

man / vrouw / geslacht onbekend aangetaste man / vrouw
 overleden man / vrouw drager / draagster
 consanguïniteit

**Stamboom – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende****AANGEVRAAGD ONDERZOEK**

E = bloed op EDTA (2x5ml) of minstens 5µg gDNA met een concentratie van minstens 25ng/µl en volume van minstens 50µl

H = bloed op natrium-heparine; T = tumormateriaal vereist; F = huidbiopt; U = Ochtendurine (vers)

☒ = analyse wordt uitbesteed aan een ander genetisch centrum, indien u de gewenste analyse niet op ons aanvraagformulier terugvindt, kan u de databank van Sciensano raadplegen voor een overzicht van de beschikbare genetische testen in België: <https://qentest.healthdata.be/> en kan u de gewenste analyse aanvragen via "andere".

!! vers EDTA bloedstaal noodzakelijk, staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☒ = neem vooraf contact met labo !!* Lymfocyten worden gestockeerd

! patiënten moeten voldoen aan volgende inclusiecriteria: <https://www.cmqq.be/assets/bestanden/nl/Genetisch-onderzoek-bij-vermoeden-erfelijke-prostaat-pancreas-borst-en-of-ovariumkanker.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag1 zie overzicht van de genen/varianten op <https://www.cmqq.be/nl/zorgverlener/labgide/constitutioneel-genetische-aandoeningen>2 EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst; 3 Klinische checklist vereist (zie <https://www.cmqq.be/nl/zorgverlener/formulieren/test-specifieke-vragenlijsten>)4 Recent klinisch verslag vereist; 5 Toestemmingsformulier vereist, zie laatste pagina of <https://www.cmqq.be/nl/zorgverlener/formulieren/informatieformulieren>**FERTILITEITSPROBLEEM, DSD**H Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotyperingE Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)

Azoöspermia door CAVD (CFTR)

E Eerstelijns onderzoek: 159 frequente pathogene varianten ¹E Volledige screening CFTR-genE Prematuur ovarieel falen, FMR1-gerelateerdE Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency-HypogonadotropieHypogonadisme – Primary Adrenal Insufficiency DSD-POI-HH-PAI (genpanel) ^{1, 2, 4, 5}

Niet opgenomen in dit panel:

E 21-Hydroxylase deficiëntie (CYP21A2) ☒E Gefaalde fertilisatie – eicel maturatie arrest – embryo ontwikkelings arrest (genpanel) ^{1, 4, 5}H Klinefelter syndroomH Turner syndroom**IVF, GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT**H Conventionele karyotyperingE Dragerschap mucoviscidose/ CF (CFTR): 159 frequente pathogene varianten ¹E Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (SMN1)E Dragerschap Fragiele-X syndroom (FMR1)**ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE**H Conventionele karyotyperingE Moleculaire karyotyperingE Angelman syndroom (methylatie chr. 15)E Fragiele-X syndroom (FMR1)E Hirschsprung (genpanel) ¹E Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)H Trisomie 21 / syndroom van DownH Ander syndroom:E Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

E Therapiegebonden verstandelijke beperking (genpanel) ^{1, 4, 5}E Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ^{1, 3, 5}

ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

MITOCHONDRIALE AANDOENINGENE, U mtDNA sequencering (o.a. LHON, MELAS, ...)E, U nucleair genpanelE, U mtDNA herschikkingen (incl. deleties)E, U mtDNA depletie**METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN, LEVER**E Alfa-thalassemie (HBA1, HBA2) ☒E Beta-thalassemie, sikkelcelanemie (HBB) ☒E Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (PHOX2B)E Familiale hypercholesterolemie (genpanel) ☒E Fabry, ziekte van (GLA) man: enkel na bevestiging deficiëntie alpha-galactosidaseE Gilbert syndroom (UGT1A1)E Hepatologie (genpanel) ^{1, 4, 5}E Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ^{1, 2, 4, 5}E Hereditaire-hemochromatose type 1 (HFE)

Concentratie serumferritine:transferrine-saturatie (%):

Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen, idiopathische pancreatitis (CFTR)

E Eerstelijns onderzoek: 159 frequente pathogene varianten ¹E Volledige screening CFTR-genE MODY/ Neonatale diabetes / Hyperinsulinisme / RCAD (genpanel) ☒E Nefropathie (genpanel) ^{1, 2, 4, 5}E Obesitas (genpanel) ☒E Pancreatitis, hereditaire (PRSS1, SPINK1)E Proteïne S (alfa) deficiëntie (PROS1) vrije proteïne S waarden:E Polycystische nieren, autosomaal dominant (PKD1, PKD2)E Respiratoire aandoeningen (genpanel) ^{1, 4, 5}: niet-CF bronchiectasis /

pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijden

E Tubereuze sclerose (TSC1, TSC2)**AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN**E Craniofaciale microsomie (genpanel) ^{1, 4, 5}E Craniosynostose (genpanel) ^{1, 4, 5}E Ectodermale dysplasie (genpanel) ^{1, 4, 5}E Feingold syndroom (MYCN)E Klein gestalte (genpanel) ☒E Leri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)E Saethre-Chatzen syndroom (TWIST1)E Schisis (genpanel) ^{1, 4, 5}E Skeletdysplasie (genpanel) ^{1, 2, 4, 5}**BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID, CILIA**E Arteriële tortuositeit syndroom (SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2))E Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) /

Arthrogrypose Distale Type 9 (FBN2)

E Cerebral small vessel disease, Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit,

Hemorragische stroke, Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle

cramps syndrome (HANAC), Porencefalie (COL4A1, COL4A2)

E Ciliopathie (genpanel) ^{1, 4, 5}E Cutis laxa (genpanel) ^{1, 4, 5}E Ehlers-Danlos syndroom, EDS (genpanel) ^{1, 4, 5}E Ehlers-Danlos syndroom, vascular type (COL3A1)E, F Epidermale nevus syndromen (somatisch) (genpanel) ¹E Geroderma osteodysplasticum (genpanel) ¹E Huidaandoeningen (genpanel) ^{1, 4, 5}E Maligne hyperthermie (RYR1, CACNA1S)E Marfan syndroom (FBN1)

Toestemmingsformulier 'Genetische diagnostiek d.m.v. exoom- of genomsequentiebepaling'

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

GEGEVENS PATIËNT

WETTELIJK VERTEGENWOORDIGER

Voornaam en naam: _____

Geboortedatum: _____

Exoom- of genomonderzoek betreffende de volgende aandoening of vraagstelling:

Ik begrijp het volgende betreffende het genetisch onderzoek bij mijzelf/de persoon die ik vertegenwoordig:

1. Om de oorzaak van de hierboven vermelde aandoening te achterhalen zullen een groot aantal genen onderzocht worden.
 2. Het lichaamsmateriaal wordt enkel voor medische doeleinden gebruikt en alle data bekomen uit dit onderzoek worden beschermd door het medisch beroepsgeheim. De DNA-gegevens worden bewaard in een beveiligde databank.
 3. Omdat genetisch onderzoek vaak in samenwerking gebeurt met andere genetische centra, kunnen, binnen de context van de aandoening of kwaliteitscontrole, DNA-stalen of genetische data uitgewisseld worden met deze centra.
 4. Bij een genetische test bestaat steeds een reële maar zeldzame kans op een toevalsbevinding:
 - DNA-varianten die een ernstige aandoening veroorzaken waarvoor een gerichte opvolging, preventie en/of medische behandeling voorhanden is, zullen gerapporteerd worden.
 - Voor ernstige aandoeningen waarvoor tot op heden, met de huidige kennis, geen gerichte opvolging, preventie en/of medische behandeling voorhanden is, beslis ik zelf of deze gerapporteerd zullen worden. Opmerking: deze keuzemogelijkheid is niet van toepassing in prenatale context of bij minderjarigen.
 - JA: Ik wens op de hoogte gebracht te worden van dergelijke toevalsbevindingen.
 - NEE: Ik wens niet op de hoogte gebracht te worden van dergelijke toevalsbevindingen.
 5. Gepseudonimiseerde genetische data kunnen intern als controle worden gebruikt en kunnen ook met andere artsen/onderzoeksgroepen worden gedeeld.
 6. Een normaal resultaat sluit een genetische oorzaak niet uit. Ik kan in de toekomst steeds opnieuw contact opnemen om te informeren of er nieuwe inzichten zijn die de resultaten van deze analyse kunnen beïnvloeden.
 7. Ik kan voor alle verdere vragen terecht bij een arts van het Centrum voor Medische Genetica van het UZ Gent (09/332 36 03).
-
8. Als er geen oorzaak wordt gevonden voor de aandoening, kunnen de bekomen data in onderzoeksverband verder worden geanalyseerd om alsnog de oorzaak te proberen vinden. Als dit klinisch relevante informatie oplevert, zal ik uitgenodigd worden om deze resultaten te bespreken.
 - JA: Ik geef toestemming om de data verder te analyseren in onderzoeksverband.
 - NEE: Ik geef geen toestemming om de data verder te analyseren in onderzoeksverband.
 9. De resultaten van dit verder onderzoek kunnen gepseudonimiseerd worden gebruikt in wetenschappelijke studies.
 - JA: Ik geef toestemming om deze resultaten op gepseudonimiseerde wijze te verwerken in wetenschappelijke studies.
 - NEE: Ik geef geen toestemming om deze te verwerken in wetenschappelijke studies.
 10. Ik kan op elk moment beslissen niet meer aan dit onderzoek deel te nemen. Er zullen dan geen nieuwe gegevens meer gegenereerd worden.
 11. Ik heb begrepen dat mijn en/of mijn kind zijn/haar DNA-staal, DNA sequenties of klinische gegevens uitgewisseld kunnen worden met andere genetische centra in het kader van gericht onderzoek bij mijn familieleden.

Ik beslis, op basis van de verkregen informatie en zonder beïnvloeding, deze genetische test te laten uitvoeren:

bij mezelf

bij mijn kind/de persoon die ik vertegenwoordig

Naam: Datum: Handtekening:

Naam arts: Datum: Handtekening:

Opgemaakt in twee exemplaren, waarvan er één bestemd is voor de patiënt en diens vertegenwoordiger indien van toepassing.



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be